

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi**  
**Klinik Patoloji Laboratuvarı**  
**Metabolizma Testleri İstem Formu**

İstem formunda, tüm gerekli bilgiler tamamlanmalıdır.  
(Doğru yorumlama klinik bilgi olmadan mümkün değildir)

Hastanın	
Adı ve soyadı:	
Doğum Tarihi:	
Cinsiyeti:	
Adres ve tel:	
Örneğin alındığı gün ve saat:	

Doktor adı ve tel:	
Hastane adı:	
<b>Olası tanı ve klinik Bilgi:</b>  <b>Özgeçmiş:</b> <b>Prenatal, natal ve postnatal hikaye:</b> <b>Geçirdiği hastalıklar:</b> <b>Beslenme:</b> <b>Motor, Mental Gelişme:</b> <b>Soygeçmiş:</b> <b>Anne-Baba Akrabalığı:</b> <b>Kardeş sayısı ve Kaçınıcı Çocuk Olduğu:</b> <b>Aynı Hastalıktan Ailede Olan:</b> <b>Kısa Fizik Muayene Bulguları:</b> <b>Laboratuvar Bulguları:</b> <b>Uygulanan Tedavi:</b>	

**Lizozomal Spesifik Enzim Aktiviteleri  
(Sfingolipidozlar ve Mukopolisakkaridozlar):  
(Lökosit)**

Total Heksozaminidaz (Sandhoff) \*

Heksozaminidaz A (Tay-Sachs)\*

beta-Galaktozidaz (GM1 Gangliyozidoz)\*

alfa-Galaktozidaz (Fabry)\*

Arilsülfataz A (Metakromatik Lökodistrofi)\*

Glukozilseramidaz (Gaucher)\*

alfa-İduronidaz (MPS I - Hurler/Scheie)#

İduronat-2-sülfat sülfataz (MPS II - Hunter)#

N-asetil-alfa-D-glukozaminidaz, alfa-heksozaminidaz (MPS III B - Sanfilippo)#

Galaktoz-6-sülfat sülfataz (MPS IV - Morquio)#

Arilsülfataz B (MPS VI - Maroteaux-Lamy)#

beta-Glukuronidaz (MPS VII - Sly)#

Chitotriozidaz aktivitesi (plazma)#

\* EDTA'lı tüplerde kan - en az 10 mL (oda sıcaklığında 24 saat içinde)

# Heparinli tüplerde kan - en az 10 mL (oda sıcaklığında 24 saat içinde)

(Nazikçe alt üst edilmelidir)

72 saat içinde 2-5°C'de gönderilebilir (dondurulmamalıdır)

**Tüm testler istenirken referans enzim olarak beta-Galaktozidaz istenmelidir.**

**Solunum Zinciri Hastalıkları  
(Kas biyopsisi)**

Kompleks I

Kompleks II/III

Kompleks IV

Sitrat sentaz

Önceden laboratuvar ile bağlantı kurunuz.

**Lizozomal Tarama:  
(Kuru kan, DBS)**

alfa-Galaktozidaz (Pompe),  
Galaktoserebrozidaz (Krabbe),  
Asit sfingomiyelinaz (Niemann-Pick Type A/B),  
beta-Glukoserebrozidaz (Gaucher),  
alfa-Galaktozidaz (Fabry),  
alfa-İduronidaz (MPS I - Hurler-Scheie)

2-5°C (Tandem-MS/MS ile çalışılmaktadır)

**Mukopolisakkaridozlar GAG Tarama:  
(İdrar)**

Total glikozaminoglikan (GAG)

Glikozaminoglikan (GAG) elektroforezi:  
Keratan sülfat,  
Kondroidin sülfat,  
Dermatan sülfat,  
Heparan sülfat

En az 10 mL- >1 saat dondurulmuş örnek

**Kongenital Glikozilasyon Bozuklukları Tarama:  
(Serum)**

asialotransferrin,  
disialotransferrin,  
trisialotransferrin,  
tetrasialotransferrin  
(CDT elektroforezi)

**Glikojen Depo Hastalıkları  
(Kas-karaciğer biyopsisi)**

Glikojen (kas-karaciğer)

Glukoz 6-fosfataz (Karaciğer)

Asit maltaz (Kas)

Önceden laboratuvar ile bağlantı kurunuz

**Beyin Omurilik Sıvısı Analizleri:  
(BOS)**

Kantitatif amino asit analizi (20 amino asit)

Adenozin deaminidaz aktivitesi

Biyojenik aminler (nörotransmitterler):

DOPA,

5-HİAA

HVA,

DOPAC,

3OMD,

5OHT<sub>2a</sub>

5-Metil tetrahidrofolat (5-MTHF)

Pteridinler:

Neopterin,

Biyopterin

Laktat (Gri kapaklı tüp) (2-5°C'de, buzlu su içinde, <20 dk)\*

Piruvat (EDTA'lı tüp) (2-5°C'de, <1 saat ulaştırılmalıdır)\*

Amonyak (Özel tüp laboratuvardan alınır) (2-5°C'de, buzlu su içinde, <1 saat ulaştırılmalıdır)\*

Sabah alınmalıdır. 5 adet eppendorf tüp içinde her biri en az 1 mL. -80°C veya kuru buz içinde gönderilmelidir.

**İdrar Analizleri:**

Basit metabolik tarama:

FeCl<sub>3</sub>,

Keto asitler,

Nitroprussiyat,

İndirgen şekerler,

Mukopolisakkaritler

Metil malonik asit

Ketonlar

NaOH

Sülfid

Tiyosülfid

SAICAR

Şeker kromatografisi

Amino asit kromatografisi

Kantitatif amino asit analizi (20 amino asit)

Porfirinler\*:

Copro porfirin 1 ve 3,

Penta porfirin,

Hekza porfirin,

Hepta porfirin,

Üroporfirin

\*24 saatlik idrar

Kan Analizleri: (serum-plazma)
<input type="checkbox"/> Kantitatif amino asit analizi (20 amino asit)
<input type="checkbox"/> Fenilalanin
<input type="checkbox"/> Triptofan
<input type="checkbox"/> Tirozin
<input type="checkbox"/> Amino asit kromatografisi
<input type="checkbox"/> Biotinidaz aktivitesi
<input type="checkbox"/> Adenozin deaminidaz aktivitesi
<input type="checkbox"/> Amonyak (Özel tüp laboratuvarından alınır) (2-5°C'de, buzlu su içinde, <1 saat ulaştırılmalıdır)*
<input type="checkbox"/> Laktat (2-5°) (Gri kapaklı tüp) (2-5°C'de, buzlu su içinde, <20 dk ulaştırılmalıdır)*
<input type="checkbox"/> Piruvat (EDTA'lı tüp- plazma) (2-5°C'de, <1 saat ulaştırılmalıdır)*
<input type="checkbox"/> Vitamin A (EDTA'lı tüp- plazma)*
<input type="checkbox"/> Vitamin E (EDTA'lı tüp- plazma)*

Prenatal Tanı Testleri:
<input type="checkbox"/> Total Heksozaminidaz (Sandhoff)
<input type="checkbox"/> Heksozaminidaz A (Tay-Sachs)
<input type="checkbox"/> beta-Galaktozidaz (GM1 Gangliyozidoz)
<input type="checkbox"/> alfa-Galaktozidaz (Fabry)
<input type="checkbox"/> Arilsülfataz A (Metakromatik Lökodistrofi)
<input type="checkbox"/> Glukozilseramidaz (Gaucher)
<b>Önceden laboratuvar ile mutlaka bağlantı kurunuz.</b>
Çöktürülmüş amniyosit veya koryonik villüs kültür hücreleri hücre mediumu ile birlikte 24 saatte oda sıcaklığında